



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2020
<b>Local</b>	Virtual
<b>Título</b>	Revisitando o papel do SNP TP53 rs78378222 quanto ao risco de tumores esporádicos no Sul do Brasil
<b>Autor</b>	EDUARDA HEIDRICH PEZZI
<b>Orientador</b>	PATRICIA ASHTON PROLLA

## Revisitando o papel do SNP *TP53* rs78378222 quanto ao risco de tumores esporádicos no Sul do Brasil

Eduarda Heidrich Pezzi, Patricia Ashton-Prolla

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Na última década, a variante germinativa rs78378222 (A>C), localizada na região 3' não-traduzida (3'UTR) do gene supressor tumoral *TP53*, tem sido amplamente descrita em associação com maior suscetibilidade a tumores em populações europeias, incluindo carcinoma basocelular cutâneo e câncer de próstata. Estudos funcionais demonstraram que o alelo variante rs78378222[C] altera a eficiência de poliadenilação dos transcritos *TP53* e interfere na regulação negativa destes por microRNAs específicos, diminuindo os níveis de expressão da proteína p53. O objetivo do presente estudo foi determinar a prevalência da variante funcional *TP53* rs78378222 em amostras clínicas (linhagem somática ou germinativa) de pacientes do Sul do Brasil com hiperplasia prostática benigna (HPB), adenocarcinoma de próstata (CaP) ou de pulmão (ACP). Os grupos de estudo incluíram: (1) 586 amostras de ACP (DNA extraído do tumor) obtidas do Programa de Medicina Personalizada do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); (2) 320 amostras de pacientes com CaP (n=153) e HPB (n=167) (DNA extraído de sangue periférico), coletadas a partir de estudos prévios do Serviço de Urologia do HCPA. A genotipagem da variante de interesse foi realizada por discriminação alélica com sondas TaqMan®. Em uma análise preliminar, o alelo variante rs78378222[C] foi identificado em heterozigose (genótipo AC) em 6 amostras de ACP (frequência genotípica somática 1,02%), em 1 paciente com CaP e 1 com HPB (frequências genotípicas germinativas 0,65% e 0,6%, respectivamente). Não foi observado o genótipo homozigoto para a variante em nenhum dos grupos, o que é esperado para uma variante hipomórfica rara. Embora o alelo variante tenha sido previamente reportado em uma frequência significativa (genótipo AC=2,7%) em um grupo de pacientes das regiões Sul e Sudeste do Brasil com história pessoal e familiar de câncer, nossos resultados sugerem que o mesmo não apresenta um papel determinante na ocorrência dos tumores analisados na população geral.